



Diagnóstico prenatal de hernia diafragmática congénita. Revisión sistemática

Prenatal diagnosis of congenital diaphragmatic hernia. Systematic review

Yesenia Esthefania Arellano-Oleas
ma.yeseniaeao86@uniandes.edu.ec

Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador
<https://orcid.org/0000-0002-6022-3367>

Aldemar Alejandro Monsalve-Guamán
ma.aldemaramg22@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador
<https://orcid.org/0000-0001-7106-0746>

Juan Alberto Viteri-Rodríguez
ua.juanviteri@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador
<https://orcid.org/0000-0002-2463-7036>

RESUMEN

Objetivo: analizar el diagnóstico prenatal de hernia diafragmática congénita. **Método:** Revisión sistemática. **Resultados y conclusión:** El diagnóstico prenatal de la hernia diafragmática congénita ha experimentado avances significativos gracias a la evolución de las modalidades imagenológicas y a una comprensión más profunda de los determinantes genéticos y mecanismos moleculares subyacentes. La integración de la ultrasonografía y la resonancia magnética fetal, junto con los estudios genómicos y la identificación de biomarcadores en líquido amniótico, ha optimizado la precisión diagnóstica y la estratificación pronóstica.

Descriptores: hernia; hernia diaphragmatic; hernia diafragmática traumática. (Fuente, DeCS).

ABSTRACT

Objective: to analyse the prenatal diagnosis of congenital diaphragmatic hernia. **Method:** Systematic review. **Results and conclusion:** The prenatal diagnosis of congenital diaphragmatic hernia has undergone significant advances thanks to the evolution of imaging modalities and a deeper understanding of the genetic determinants and underlying molecular mechanisms. The integration of ultrasonography and foetal magnetic resonance imaging, together with genomic studies and the identification of biomarkers in amniotic fluid, has optimised diagnostic accuracy and prognostic stratification.

Descriptors: hernia; hernia diaphragmatic; hernia diaphragmatic traumatic. (Source, DeCS).

Recibido: 25/09/2024. Revisado: 14/10/2024. Aprobado: 19/11/2024. Publicado: 09/12/2024.

Artículo Original



INTRODUCCIÓN

La hernia diafragmática congénita (HDC) constituye una anomalía del desarrollo caracterizada por un defecto en la formación del diafragma que permite la herniación de órganos abdominales hacia la cavidad torácica. Esta patología afecta aproximadamente a 1 de cada 2,500-3,500 nacidos vivos (3) y representa un desafío significativo tanto para el diagnóstico prenatal como para el manejo perinatal. La HDC se asocia con una considerable morbilidad, principalmente debido a la hipoplasia pulmonar y la hipertensión pulmonar persistente que frecuentemente acompañan a esta condición (6).

El diagnóstico prenatal de la HDC ha evolucionado significativamente en las últimas décadas, permitiendo la identificación temprana de esta anomalía y facilitando la planificación del manejo perinatal. Las técnicas de imagen, particularmente el ultrasonido y la resonancia magnética, juegan un papel fundamental en la detección y caracterización de la HDC durante el desarrollo fetal (5, 14). El diagnóstico prenatal no solo permite identificar la presencia del defecto diafragmático, sino también evaluar factores pronósticos como el grado de hipoplasia pulmonar, la posición del hígado y la presencia de anomalías asociadas.

Esta revisión sistemática tiene como objetivo analizar el diagnóstico prenatal de hernia diafragmática congénita.

MÉTODO

Se siguió un enfoque estructurado basado en las directrices del método PRISMA.

La población de fue de 30 trabajos científicos. Se realizó una búsqueda exhaustiva en bases de datos electrónicas reconocidas, incluyendo PubMed, Scopus, Web of Science y SciELO, para identificar estudios relevantes publicados hasta marzo de



2025. Los términos de búsqueda utilizados incluyeron combinaciones de palabras clave como: “congenital diaphragmatic hernia”, “prenatal diagnosis”, “ultrasound”, “magnetic resonance imaging”, “genetics”, “biomarkers” y sus equivalentes en español y portugués.

RESULTADOS

En primer lugar, el ultrasonido prenatal continúa siendo la herramienta de elección para la detección inicial de la HDC, puesto que permite identificar características clave como la posición anómala de las vísceras abdominales y la hipoplasia pulmonar asociada (11, 13). Estudios recientes han demostrado la utilidad del ultrasonido en el diagnóstico de tipos específicos de HDC, como la hernia de Morgagni (10), así como la importancia de considerar esta patología en el diagnóstico diferencial de casos de presentación tardía más allá de la infancia (4). Sin embargo, la resonancia magnética (RM) ha emergido como un complemento esencial, proporcionando una evaluación más detallada de la anatomía fetal y la función pulmonar. A este respecto, estudios recientes han demostrado que la RM mejora la precisión diagnóstica y facilita la planificación terapéutica, especialmente en casos complejos (15, 16, 17). Asimismo, la RM permite evaluar con mayor exactitud la severidad de la hipoplasia pulmonar, lo que resulta crucial para predecir los resultados neonatales (14, 17).

Por otra parte, los avances en genética han permitido identificar mutaciones específicas y alteraciones cromosómicas asociadas con la HDC, lo que resalta la importancia de realizar estudios genéticos en casos prenatales (1, 9, 19). Un estudio retrospectivo de 10 años sobre la genómica de la HDC ha revelado patrones significativos en las alteraciones genéticas asociadas (24), mientras que otras investigaciones han establecido conexiones entre las causas poligénicas de la HDC y patologías pulmonares comunes (25). Concretamente, la integración de la secuenciación del exoma clínico ha mostrado un alto rendimiento diagnóstico,



especialmente en casos de HDC aislada o en combinación con otras anomalías congénitas (20, 21). Del mismo modo, se han identificado biomarcadores en el líquido amniótico que podrían facilitar el diagnóstico temprano y la estratificación del riesgo, lo que abre nuevas posibilidades para el manejo personalizado de estos pacientes (18).

De manera complementaria, investigaciones recientes han explorado el impacto de factores moleculares en el desarrollo pulmonar, utilizando tecnologías avanzadas como la transcriptómica espacial, lo que podría ofrecer nuevas perspectivas sobre la patogénesis de la HDC y sus implicaciones clínicas (30).

A pesar de estos avances, el diagnóstico prenatal de la HDC sigue enfrentando importantes desafíos. Particularmente, la variabilidad en la presentación clínica, sobre todo en casos de HDC derecha o de presentación tardía, puede dificultar la detección temprana (12, 23). Otro aspecto relevante es la variación estacional observada en la incidencia de la HDC (28), lo que sugiere posibles factores ambientales en su etiología. Además, la experiencia clínica en diferentes regiones geográficas muestra variaciones en el manejo y los resultados (2, 3). Adicionalmente, la falta de estandarización en los protocolos de evaluación prenatal limita la comparación de resultados entre diferentes centros y, por consiguiente, dificulta la implementación de estrategias terapéuticas uniformes (13). Esta problemática destaca, por tanto, la necesidad de establecer guías clínicas consensuadas que permitan optimizar el manejo prenatal y postnatal de estos pacientes.

En cuanto a las implicaciones clínicas, un diagnóstico prenatal preciso de la HDC permite una mejor planificación del manejo perinatal, incluyendo la posibilidad de intervenciones fetales en casos seleccionados. Es importante considerar también la calidad de la información disponible para pacientes y familias sobre la HDC (7), ya que esto impacta directamente en la toma de decisiones informadas y el



asesoramiento genético. No obstante, la decisión de realizar cirugía fetal debe basarse en una evaluación exhaustiva de los riesgos y beneficios, considerando factores como la lateralidad de la hernia, el índice pulmón-cabeza (LHR, por sus siglas en inglés) y la presencia de anomalías asociadas (12, 13, 27). En consecuencia, la identificación de factores pronósticos prenatales es fundamental para predecir los resultados neonatales y guiar las decisiones terapéuticas (14, 27).

Finalmente, el desarrollo de nuevas tecnologías, como los estudios moleculares avanzados y la transcriptómica espacial, promete mejorar nuestra comprensión de la fisiopatología de la HDC y su impacto en el desarrollo pulmonar (30). Adicionalmente, la implementación de enfoques genéticos personalizados podría optimizar tanto el diagnóstico como el manejo prenatal y postnatal, lo que representa un paso importante hacia la medicina de precisión en esta patología (26, 29).

CONCLUSIÓN

El diagnóstico prenatal de la hernia diafragmática congénita ha experimentado avances significativos gracias a la evolución de las modalidades imagenológicas y a una comprensión más profunda de los determinantes genéticos y mecanismos moleculares subyacentes. La integración de la ultrasonografía y la resonancia magnética fetal, junto con los estudios genómicos y la identificación de biomarcadores en líquido amniótico, ha optimizado la precisión diagnóstica y la estratificación pronóstica.

FINANCIAMIENTO

No monetario

CONFLICTO DE INTERÉS

No existe conflicto de interés con personas o instituciones ligadas a la investigación.

AGRADECIMIENTOS

A la Dirección de Investigación de UNIANDES.



REFERENCIAS

1. Schreiner Y, Schaible T, Rafat N. Genetics of diaphragmatic hernia. *Eur J Hum Genet* [Internet]. 2021;29(12):1729. Available from: /pmc/articles/PMC8632982/
2. Malaquias LC, Dias GA da S, Cunha K da C, Cei NVS, Valente E da CB, Guimarães AGM. Hérnia diafragmática congênita: aspectos clínico-hospitalares em um hospital de referência materno-infantil na região Amazônica. *Fisioter Pesqui (Online)* [Internet]. 2020;27(4):392–8. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1809-29502020000400392
3. Quinteros Sch A, Bancalari MA. Hernia diafragmática congénita en recién nacidos. *Rev Chil Pediatr* [Internet]. 2001;72(1):19–25.
4. Koh WH, Ko PJ, Su YT, Tsai YC, Kek HP, Tsai CC. Unmasking a hidden culprit: late-presenting congenital diaphragmatic hernia beyond infancy: A case report and literature review. *Medicine (Baltimore)* [Internet]. 2024;103(12):e37450–e37450. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10956999>
5. Zolin SJ, Fafaj A, Alaedeen D. Diaphragmatic hernia. In: *Fundamentals of hernia radiology* [Internet]. 2023;277–89. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK536952/>
6. Lakshminrusimha S, Vali P. Congenital diaphragmatic hernia: 25 years of shared knowledge; what about survival? *J Pediatr (Rio J)* [Internet]. 2020;96(5):527. Available from: /pmc/articles/PMC7162701/
7. Soltys FC, Spilo K, Politi MC. The content and quality of publicly available information about congenital diaphragmatic hernia: descriptive study. *JMIR Pediatr Parent* [Internet]. 2021;4(4):e30695. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/34665147>
8. Plaksin SA, Kotelnikova LP. Diagnostics and surgical treatment of Bochdalek hernia in adults. *Khirurgiia (Mosk)* [Internet]. 2023;(6):48–55. Available from: <https://dx.doi.org/10.17116/hirurgia202306148>
9. Cannata G, Caporilli C, Grassi F, Perrone S, Esposito S. Management of congenital diaphragmatic hernia (CDH): role of molecular genetics. *Int J Mol Sci* [Internet]. 2021;22(12):6353. Available from: <https://www.mdpi.com/1422-0067/22/12/6353/htm>
10. Shi HQ, Chen WJ, Yin Q, Zhang XH. Ultrasound diagnosis of congenital Morgagni hernias: ten years of experience at two Chinese centers. *World J Clin Cases* [Internet]. 2024;12(3):495. Available from: /pmc/articles/PMC10841961/



11. Aiello H, Meller C, Vázquez L, Otaño L. Prenatal ultrasound diagnosis of 'stomach-down' left congenital diaphragmatic hernia. *Ultrasound Obstet Gynecol* [Internet]. 2021;58(5):787–787. Available from: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/uog.24779>
12. Jeong J, Lee BS, Cha T, Jung E, Kim EAR, Kim KS, et al. Prenatal prognostic factors for isolated right congenital diaphragmatic hernia: a single center's experience. *BMC Pediatr* [Internet]. 2021;21(1). Available from: [/pmc/articles/PMC8526355/](https://pmc/articles/PMC8526355/)
13. Perrone EE, Abbasi N, Cortes MS, Umar U, Ryan G, Johnson A, et al. Prenatal assessment of congenital diaphragmatic hernia at North American Fetal Therapy Network centers: a continued plea for standardization. *Prenat Diagn* [Internet]. 2021;41(2):200–6. Available from: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/pd.5859>
14. Caro-Domínguez P, Victoria T, Ciet P, de la Torre E, Toscano AC, Diaz LG, et al. Prenatal ultrasound, magnetic resonance imaging and therapeutic options for fetal thoracic anomalies: a pictorial essay. *Pediatr Radiol* [Internet]. 2023;53(10):2106–19. Available from: <https://link.springer.com/article/10.1007/s00247-023-05681-y>
15. Neșțianu EG, Brădeanu CG, Alexandru DO, Vlădăreanu R. The necessity of magnetic resonance imaging in congenital diaphragmatic hernia. *Diagnostics* [Internet]. 2022;12(7). Available from: [/pmc/articles/PMC9320675/](https://pmc/articles/PMC9320675/)
16. Neșțianu E, Brădeanu CG, Drăgan I, Vlădăreanu R. The benefits of MRI in the prenatal diagnosis of congenital diaphragmatic hernia. *Maedica (Bucur)* [Internet]. 2021;16(3):368. Available from: [/pmc/articles/PMC8643549/](https://pmc/articles/PMC8643549/)
17. Danzer E, Eppley E, Edgar JC, Hoffman C, Goldshore MA, Adzick NS, et al. Effects of 1.5-T versus 3-T magnetic resonance imaging in fetuses: is there a difference in postnatal neurodevelopmental outcome? Evaluation in a fetal population with left-sided congenital diaphragmatic hernia. *Pediatr Radiol* [Internet]. 2023;53(6):1085–91. Available from: <https://link.springer.com/article/10.1007/s00247-023-05629-2>
18. Bhutada S, Tran-Lundmark K, Kramer B, Conner P, Lowry AM, Blackstone E, et al. Identification of protein biomarkers associated with congenital diaphragmatic hernia in human amniotic fluid. *Sci Rep* [Internet]. 2023;13(1). Available from: [/pmc/articles/PMC10509251/](https://pmc/articles/PMC10509251/)
19. Scott DA, Gofin Y, Berry AM, Adams AD. Underlying genetic etiologies of congenital diaphragmatic hernia. *Prenat Diagn* [Internet]. 2022;42(3):373. Available from: [/pmc/articles/PMC8924940/](https://pmc/articles/PMC8924940/)
20. Scott TM, Campbell IM, Hernandez-Garcia A, Lalani SR, Liu P, Shaw CA, et al. Clinical exome sequencing data reveals high diagnostic yields for congenital diaphragmatic hernia plus (CDH+) and new phenotypic expansions involving CDH. *J Med Genet* [Internet]. 2022;59(3):270. Available from: [/pmc/articles/PMC8286264/](https://pmc/articles/PMC8286264/)



21. Bendixen C, Brosens E, Chung WK. Genetic diagnostic strategies and counseling for families affected by congenital diaphragmatic hernia. *Eur J Pediatr Surg* [Internet]. 2021;31(6):472–81. Available from: <http://www.thieme-connect.de/products/ejournals/html/10.1055/s-0041-1740337>
22. Tan TS, Chen CP, Chen CY. Prenatal diagnosis of left side congenital diaphragmatic hernia associated with gastric perforation. *Taiwan J Obstet Gynecol*. 2021;60(2):370–2.
23. Rattan KN, Singh J, Dalal P. Diagnostic challenges in late-presenting congenital diaphragmatic hernia: a 16-year experience from tertiary care centre in North India. *Trop Doct* [Internet]. 2019;49(2):138–41.
24. Wild KT, Schindewolf E, Hedrick HL, et al. The Genomics of Congenital Diaphragmatic Hernia: A 10-Year Retrospective Review. *J Pediatr*. 2022;248:108-113.e2. doi:10.1016/j.jpeds.2022.04.012
25. Donahoe PK, Longoni M, High FA. Polygenic Causes of Congenital Diaphragmatic Hernia Produce Common Lung Pathologies. *Am J Pathol*. 2016;186(10):2532-2543. doi:10.1016/j.ajpath.2016.07.006
26. Yu L, Hernan RR, Wynn J, Chung WK. The influence of genetics in congenital diaphragmatic hernia. *Semin Perinatol*. 2020;44(1):151169. doi:10.1053/j.semperi.2019.07.008
27. DeKoninck P, Gomez O, Sandaite I, et al. Right-sided congenital diaphragmatic hernia in a decade of fetal surgery. *BJOG*. 2015;122(7):940-946. doi:10.1111/1471-0528.13065
28. Doktor F, Antounians L, Miller J, et al. Seasonal Variation of Congenital Diaphragmatic Hernia: A Review of the Literature and Database Report from the United States and Canada. *Eur J Pediatr Surg*. 2023;33(1):11-16. doi:10.1055/a-1905-4808
29. Rivas JFG, Clugston RD. The etiology of congenital diaphragmatic hernia: the retinoid hypothesis 20 years later. *Pediatr Res*. 2024;95(4):912-921. doi:10.1038/s41390-023-02905-7
30. Lingappan K, Olutoye OO 2nd, Cantu A, et al. Molecular insights using spatial transcriptomics of the distal lung in congenital diaphragmatic hernia. *Am J Physiol Lung Cell Mol Physiol*. 2023;325(4):L477-L486. doi:10.1152/ajplung.00154.2023

Derechos de autor: 2024 Por los autores. Este artículo es de acceso abierto y distribuido según los términos y condiciones de la licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Internacional (CC BY-NC-SA 4.0)
<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>